

研究課題名「分子生物学的手法を用いた胆道閉鎖症の病態解明及び治療に関する包括的研究」に関する情報公開

1. 研究の対象

本研究の対象者は、2014 年 12 月 17 日から 2026 年 3 月 31 日の間に、名古屋大学医学部附属病院小児外科及び共同研究機関で胆道閉鎖症の患児（対象）とその 2 親等以内の血縁者、先天性胆道拡張症ないし臍胆管合流異常、肝芽腫などの患児（対照）、名古屋大学医学部附属病院及び共同研究機関の患児（対照）で、発症時年齢が 0～16 歳未満の男女で、本研究への参加について文書で同意された方です。

2. 研究目的・方法・研究期間

研究目的：

胆道閉鎖症は、約 1 万人に 1 人に認められる乳児期に認められる胆道が閉塞する疾患で、その原因について自己免疫疾患説、ウイルス感染説、ductal plate malformation 説などありますが、解明に至っていません。本研究の目的は、1. 本疾患の背景遺伝子を明らかにすること、2. ウイルス感染の可能性について、特に臍帯を用いることで胎児期感染について調査すること、3. 胆管の発生面からアプローチし、本疾患の発症時期・病態・早期発見について明らかにすることです。本研究により発症のメカニズムの解明が可能となり、予後予測、新たな治療戦略に役立てることが期待されます。

研究方法：

患者さんより得られた検体（新生児マススクリーニング、及び、拡大新生児スクリーニングの濾紙血を含む血液、病理検体、生検検体、乾燥臍帯、尿など）を採取後、遺伝子解析、ウイルス感染の解析を行います。血液から DNA を抽出し SNP 解析やゲノム配列解析、血液生化学検査を行い、早期発見のマーカーや検査機器の開発を行います。血液および乾燥臍帯から DNA を抽出し、ウイルス量（CMV, EBV, HHV-6 など）を測定します。病理検体および生検検体から RNA を抽出し目標の遺伝子発現について QT-PCR にて定量的に確認します。同検体を用いて FISH を行い、遺伝子発現の局在を確認します。SNP アレイについては解析ソフトを用いて評価を行います。ゲノム配列解析は次世代シーケンサーを用いて解析します。ウイルス量と遺伝子発現については対象群と対照群の差について統計ソフトによる解析を行い評価します。

研究期間：

実施承認日 ～ （西暦） 2027 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんおよび血縁者より得られた検体(新生児マススクリーニング、及び、拡大新生児スクリーニングの濾紙血を含む血液、病理検体、生検検体、乾燥臍帯など)

4. 外部への試料・情報の提供

他機関に情報を提供する際には、個人情報が出ないように匿名化し、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

名古屋大学環境医学研究所・発生遺伝分野・教授・荻朋男

埼玉県立小児医療センター・小児外科・医長・出家 亨一

岐阜大学大学院医学系研究科小児科学・特任准教授・笹井英雄

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

名古屋大学医学部附属病院小児外科

研究責任者 病院助教・牧田智

住所 名古屋市昭和区鶴舞町 65

直通電話番号 052-744-2959

FAX 番号 052-744-2980

岐阜大学担当者連絡先

岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座

研究責任者 特任助教・笹井英雄

住所 岐阜市柳戸 1-1

電話番号 058-230-6386

FAX 番号 058-230-6387